NEUROLOGIE PEDIATRICĂ

CONVULSII FEBRILE

- apar la **COPII 6 LUNI – 5 ANI** → asociate cu FEBRĂ → în absența infecțiilor / leziunilor SNC / anomalii metabolice / istoric de crize în afebrilitate

TABLOU CLINIC

- febră (> 38°C) – cu ⇧ rapidă
- **CRIZE TONICO – CLONICE** (durează < 15 min)

1. CONVULSII FEBRILE SIMPLE

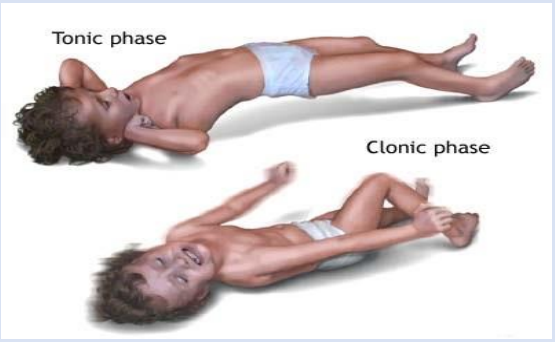
- *convulsii generalizate **TONICO – CLONICE***
- *durată < 15 min*
- *MAXIM 1 ep. in 24h*
- *revenire la normal după convulsie*

2. CONVULSII FEBRILE COMPLEXE

- *crize focale*
- *durată > 15 min*
- *MULTIPLE crize în 24h*
- *status post-criză PRELUNGIT / deficit focal*

TABLOU PARACLINIC (în fcț. de cauza subiacentă a febrei)

- sumar urină (suspiciune ITU)
- puncție lombară (suspiciune de meningită)



TRATAMENT

- stabilitate respiratorie
- antipiretice
- observare pt revenirea la starea inițială
- tratarea cauzei subiacente
- convulsii atipice → inv. suplimentare – analize sânge, EEG, RMN

COMPLICAȚII

- risc de epilepsie pe dur. vieții UȘOR ⇧ (35% din pac. au convulsii febrile recurente)
- probabilitate de recurență mai mare convulsii febrile complexe →→ risc ⇧ epilepsie

HIDROCEFALIE

- cauze → obstrucție circulație LCR în al 4-lea ventricul cerebral – **NECOMUNICANTĂ** / disfuncție cisterne subarahnoidiene/vili arahnoidieni – **COMUNICANTĂ**

TABLOU CLINIC

- ⇧ excesivă cap & fontanele bombate
- vene ale scalpului dilatate – la sugari
- letargie + iritabilitate
- vărsături + inapetență
- cefalee
- diplopie
- edem papilar
- fuziune deficitară suturi craniene – copii mai mari

PUNCȚIE LOMBARĂ → suspiciune infecție

ECO / CT / RMN → ventriculi măriți în dim.

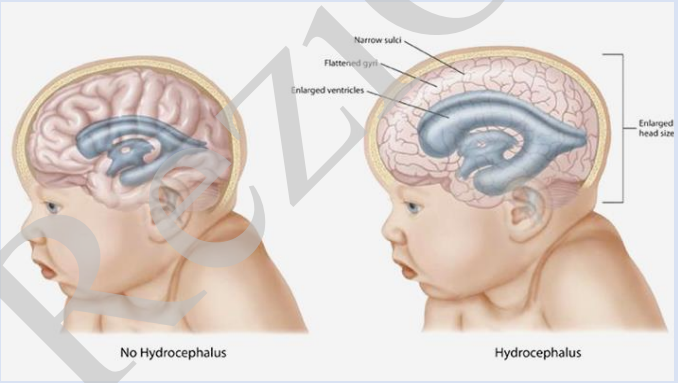
TRATAMENT

- acetozolamidă / furosemid → ameliorare simptome (UTILIZARE TEMPORARĂ !)
- șuntare chirurgicală **(MAJORITATEA CAZURILOR !)**

COMPLICAȚII

- risc ⇧ epilepsie & infecție bacteriană de șunt

50% mortalitate înainte de vârsta de 3 ani – ÎN LIPSA TRAT. !



REZION

BOALĂ TAY – SACHS

- patologie **AUTOZOMAL RECESIVĂ** → absența hexozaminidazei A (enzimă nec. pt metabolismul gangliozidelor lipidice)

FACTORI DE RISC → evrei Ashkenazi & canadieni francezi

TABLOU CLINIC

- dezvoltare deficitară – după câteva luni de viață
- atenție ⇩ & auz exacerbat
- pete **ROȘII-CIREȘII** pe retină – la exam. fund de ochi
- paralizie progresivă
- pierderea vederii
- modif. status mental

TABLOU PARACLINIC → ⇩ active. hexozaminidază A

ANALIZĂ ADN → confirmare diagnostic

TRATAMENT → suportiv

COMPLICAȚII → moarte în primii ani de viață

DEFECTE DE TUB NEURAL

- eșec închidere tub neural în timpul sarcinii → defecte ce implică **SNC**

1. **SPINA BIFIDA OCULTĂ** → CEL MAI BENIGN → def. de închidere arcuri vertebrale dorsale deasupra măduvei spinării (joncțiunea lombo-sacrată)
2. **MENINGOCEL** → defect larg → herniere meninge prin def. vertebral dorsal → masă moale ce se poate forma pe linia mediană superficială de defect
3. **MIELOMENINGOCEL** → SEVER → herniere meninge & maduva spinării prin defect → deficite neurologice + incontinență materii fecale & urinii + paralizie flască + sensibilitate deficitară + semne de neuron motor periferic + hidrocefalie
4. **ANENCEFALIE** → SEVERĂ → eșec închidere tub neural → absență creier anterior + meninge & unele porțiuni cutie craniană → **DECES ÎN CÂTEVA ZILE DE LA NAȘTERE**

FACTORI DE RISC → utilizare anticonvulsivante / aport deficitar de folat în timpul sarcinii / DZ

TABLOU CLINIC – SEVERITATE SIMPT. DEPINDE DE SEVERITATE DEFECT

- pac. cu spina bifida formă ușoară → smocuri de păr la nivelul def. & asimptomatici
- defecte de tub neural severe → anomalii neurologice & de dezvoltare SEVERE

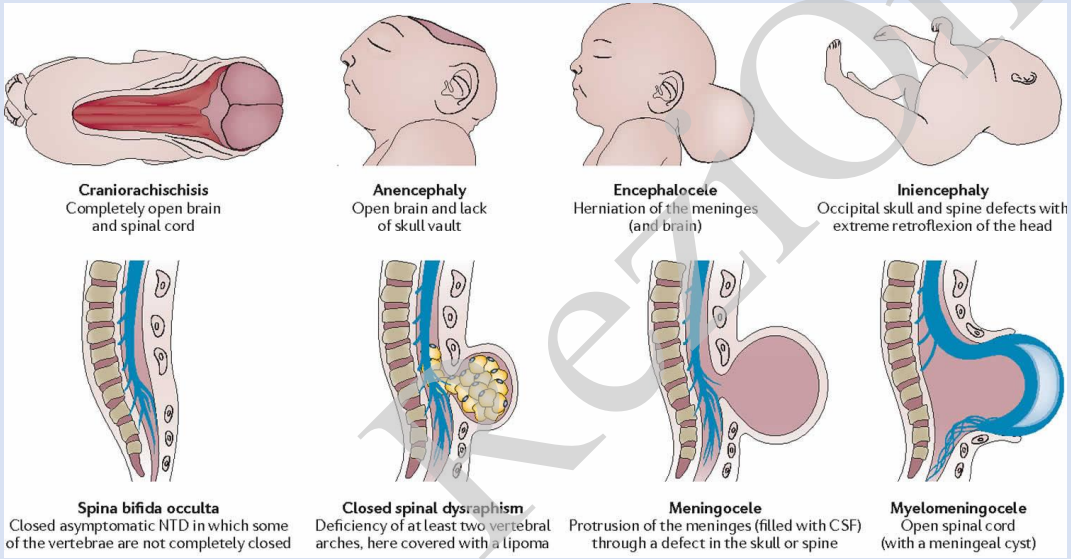
TABLOU PARACLINIC → £-fetoproteină + acetilcolinesterază ⇧ - pe parcursul sarcinii

TRATAMENT

- **CORECȚIE CHIRURGICALĂ → TOATE CAZURILE CU EXC. DEF. UȘOARE !**
- meningocele & mielomeningocel → șuntare
- def. de tub neural inferioare – diagn. intrauterin → chirurgie fetală

COMPLICAȚII

- risc ⇧ - ITU + infecții SNC
- hidrocefalie → def. severe
- îngrijire pt toată durata vieții → copii cu defecte severe


Craniorachischisis
Completely open brain and spinal cord
Anencephaly
Open brain and lack of skull vault
Encephalocele
Herniation of the meninges (and brain)
Iniencephaly
Occipital skull and spine defects with extreme retroflexion of the head
Spina bifida occulta
Closed asymptomatic NTD in which some of the vertebrae are not completely closed
Closed spinal dysraphism
Deficiency of at least two vertebral arches, here covered with a lipoma
Meningocele
Protrusion of the meninges (filled with CSF) through a defect in the skull or spine
Myelomeningocele
Open spinal cord (with a meningeal cyst)

PARALIZIE CEREBRALĂ / PC

- tulburări funcționare neuron motor → injurii SNC intrauterine / în timpul dezv. sugarului / **COMPLICAȚII PERINATALE** (majoritatea)

1. **SPASTICĂ** → pareză spastică mai multe membre → tonus ⇧ la niv. mai multor membre + ROT ⇧ + slăbiciune + mers anormal + dizabilitate intelectuală
2. **DISKINETICĂ** → mișcări coreoatetozice / distonice / ataxice + dizartrie → SE AGRAVEAZĂ LA STRES !

FACTORI DE RISC

- prematuritate
- retard de creștere intrauterin
- traumatisme la naștere
- convulsii neonatale / hemoragie cerebrală
- asfixie perinatală
- nașteri multiple
- infecții intrauterine – corioamniotită

TABLOU CLINIC → hiperreactivitate / convulsii / contracturi membre

RMN → detectare leziuni cauzatoare

TRATAMENT

- ter. farmacologică (toxină botulinică, dantrolene, baclofen) + fizioterapie + tonifiere + intervenție chir. → ameliorare simptome
- suport social & psihologic → ajutarea părinților să își coordoneze multiplele servicii necesare pt îngrijirea cronică

RETINOBLASTOM

- tumoră **MALIGNĂ** a retinei & **CEA MAI FRECVENTĂ TUMORĂ INTRAOCULARĂ LA COPII**

* anumite cazuri au o afectare genetică ce ⇧ riscul de tumoră la ambii ochi

TABLOU CLINIC → ⇩ vederii / inflamație oculară (RAR)

EXAM. OFTALMO → reflexe slabe roșii & luminoase (LEUCORIE) – ochi afectat / mase retiniene albe

TESTARE GENETICĂ → mutație genă RBI

US / CT → mărime + extindere tumoră (identif. unei mase calcificate în globul ocular NECESARĂ înainte de inițiere terapie)

TRATAMENT

- tumori mari fără potential vizual → enucleere
- tumori bilat. / adiacente n. optic → radioterapie
- tumori mai mici → crioterapie / fotocoagulare laser
- metastaze / salvarea vederii → chimioterapie

PROGNOSTIC → bun în lipsa metastazării

COMPLICAȚII → risc ⇧ pierdere vedere – tumoră adiacentă corneei

BOTULISM INFANTIL

- PARALIZIE după **BLOCADA COLINERGICĂ PRESINAPTICĂ** → det. de toxina ***Clostridium botulinum*** → tractul GI al sugarului este colonizat cu C. botulinum – prod. toxina IN VIVO

ETIOLOGIE → ingestie spori după expunere la praf/sol / miere neprocesată (MIEREA LA COPII SUB 1 AN – CONTRAINDICATĂ !)

TABLOU CLINIC

- constipație – alimentație deficitară
- reflex de înghițire & plâns – slabe
- hipotonie + letargie
- dificultăți de respirație

TABLOU PARACLINIC

- exam. scaun → pt toxină botulinică
- electromiogramă

TRATAMENT

- protejare căi aeriene
- suport respirator – dacă este necesar
- **IMUNOGLOBULINĂ BOTULINICĂ – IV**

COMPLICAȚII → insuf. respiratorie / deces (în lipsa trat.)

RezOn